



**I Reunión de familiares afectados  
por una enfermedad priónica**

*Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, Insomnio familiar fatal y  
Síndrome de Gerstmann-Sträussler-Scheinker*

**Madrid, 12 de diciembre de 2015**

## Carta de presentación

Bilbao, 12 de diciembre

Hoy es un gran día. Para mí (perdona que me nombre primero), para la Asociación y seguro que para ti. Si estás leyendo esta carta es porque alguna de las Enfermedades priónicas que existen ha entrado en tu vida de una u otra forma.

Perdona, aún no me he presentado. Mi nombre es Joaquín y hace 17 años los priones entraron en mi vida. Soy investigador y he dedicado gran parte de mi vida profesional a tratar de descifrar cómo funcionan estas, por el momento incurables, enfermedades neurodegenerativas.

Hace algo más de un año, cansado de enfocar mis esfuerzos únicamente en los aspectos moleculares y celulares de la enfermedad, y animado por la Fundación Americana de CJD, utilicé parte de mi tiempo a buscar una manera de poder ayudar a aquellos a los que, de verdad, una enfermedad priónica les había “tocado”. Sabía que el esfuerzo de mi grupo de investigación, así como el de otros muchos que, como el nuestro dedican su vida a comprender este tipo de enfermedades, sería de gran utilidad pero, a largo plazo. Es muy doloroso, créeme, contestar siempre “desgraciadamente, aún no hay ninguna terapia contra estas enfermedades”. El contacto con personas maravillosas, largas conversaciones con aquellas que sufrían directamente, me animó a crear la **Asociación Española de CJD**.

Una persona clave fue Cristina, perdón Rosa o quizás Cristina y Rosa, a quienes quise ya antes de conocerlas. Rosa, la madre de Cristina, una mujer con una fuerza fuera de lo común, fue clave para la creación de la Asociación. Luego todo fue muy fácil, la familia Pericás-Almendro que siempre ha estado ahí, amigos y otros afectados, hicieron el resto. Todos formamos un grupo muy heterogéneo de personas que, relacionadas de una u otra forma con estas enfermedades, fuimos conscientes de la carencia de una asociación que cubriera las necesidades que los afectados necesitaban.

Como iniciaba mi carta, sí, HOY es un día especial. Un día que se va a recordar en el mundo de los priones. Se me olvidó decirte que JAMÁS se han reunido en Europa un número tan grande de familiares relacionados con este tipo de enfermedades. Ves, te dije que iba a ser especial...

HOY hablaremos en familia de los aspectos más importantes de la enfermedad, de su clínica, de por qué es tan difícil su diagnóstico, de cómo las familias pueden ayudar a sus familiares enfermos, de cómo abordar el tema del consejo genético en aquellas familias cuando una mutación ha entrado en sus vidas. Y, por supuesto, hoy hablaremos de qué se está haciendo en el mundo tratando de encontrar una terapia eficaz.

No se me puede olvidar que también hablaremos de cómo las familias, de la mano de la investigación más puntera en el mundo, me permitirán cambiar mi respuesta. Sí, esa que te comento arriba y que detesto, por una que diga “sí, finalmente tenemos una terapia eficaz y todo gracias a la colaboración de la familias con los investigadores.”.

Por todo ello, hoy va a ser un día especial.

**Joaquín Castilla**

*Vicepresidente de la AECJD*

## PROGRAMA

Sábado, 12 de diciembre

- 09:30-09:45 Bienvenida y presentación de la Asociación  
*Joaquín Castilla*
- 09:45-10:15 Ponencia: 'La neurodegeneración priónica. Lo importante es pensar en ella'  
*Adolfo López de Munain*
- 10:15-10:30 Experiencia familiar I  
*Rosa Almendro Pons*
- 10:30-10:45 Experiencia familiar II  
*Patricia García Madrona*
- 10:45-11:15 Ponencia: 'Después del diagnóstico, ¿qué hacemos?'  
*Raquel Sánchez*
- 11:15-11:30 Recordatorio de todas las personas queridas fallecidas por la enfermedad
- 11:30-12:00 Pausa para el café
- 12:00-12:30 Ponencia: 'Cuidados paliativos. Problemas médicos en situación de enfermedad avanzada'  
*Alejandro Pérez*
- 12:30-13:00 Ponencia: 'Estrechando lazos: el papel de las familias en la Investigación'  
*Joaquín Castilla*
- 13:00-13:30 Ponencia: 'Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob declarada en España, 1993-2015'  
*Jesús de Pedro*
- 13:30-15:30 Comida
- 15:30-16:30 Charlas cercanas entre familiares y profesionales  
Los familiares dispondrán de 10 min para conversar con cada uno de los profesionales presentes.
- 16:30-17:00 Ponencia: 'Asesoramiento genético en las enfermedades priónicas'  
*Blanca Gener*
- 17:00-17:30 Pausa para el café
- 17:30-18:00 Ponencia: 'Buscando una cura para las enfermedades priónicas'  
*Jesús R. Requena*
- 18:00-18:15 Ruegos y preguntas. Propuesta de ideas para planificar la próxima reunión
- 18:15-18:20 Clausura

## PONENTES INVITADOS



**Adolfo López de Munain** es Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad de Navarra. Realizó la especialidad de Neurología en el Hospital Ntra. Sra. de Aránzazu de San Sebastián donde trabajó posteriormente como médico adjunto. Desde el año 2001 es Jefe Clínico de Neurología en el Hospital Donostia de San Sebastián. Desde sus primeros años de actividad profesional, el Dr. López de Munain compaginó su actividad asistencial con la actividad investigadora.

La línea conductora de la mayoría de sus trabajos ha sido la investigación en las bases neurogenéticas de los trastornos neurológicos con contribuciones en diversos campos de la Neurología. Ha participado activamente en el diseño y ejecución de diversas líneas de investigación clínica y molecular en enfermedades neurodegenerativas (demencias frontotemporales, prionopatías, ELA y enfermedad de Parkinson, principalmente). En los últimos 25 años, ha configurado un grupo de investigación mixto con clínicos e investigadores básicos, con una línea claramente definida de investigación traslacional, que parte de la clínica hacia la biología molecular y celular, y vuelve de nuevo a la clínica en forma de nuevos conocimientos aplicables en la clínica en forma de mejoras diagnósticas o estudios de la correlación genotipo-fenotipo en diversos tipos de enfermedades neurológicas, con colaboraciones científicas múltiples nacionales e internacionales. Es autor o coautor de más de 200 artículos *peer-reviewed*, 25 capítulos de libros y más de 400 comunicaciones a congresos nacionales e internacionales o conferencias invitadas. En este período ha sido Director de 8 Tesis doctorales, sobre algunas de las líneas expuestas.

Además de su trayectoria como neurólogo e investigador biomédico el Dr. López de Munain es licenciado en Historia y Profesor Asociado de Neurología en la Universidad del País Vasco.



**Raquel Sánchez** es Doctora en Medicina y Cirugía por la Universidad de Barcelona. Su tesis doctoral versó sobre el diagnóstico de las enfermedades priónicas humanas. Actualmente trabaja como neuróloga en la Unidad de Alzheimer y otros trastornos cognitivos del Hospital Clínic de Barcelona. Es coordinadora de la Unidad de biodiagnóstico de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob y del Programa de información y consejo genético para demencias familiares del Hospital Clínic, así como coordinadora clínica del Banco de tejidos neurológicos, Biobanc del Hospital Clínic-IDIBAPS. Ha participado en más de 100 publicaciones sobre diferentes enfermedades neurodegenerativas.



## PONENTES INVITADOS



**Alejandro Pérez** es Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid. Realizó la especialidad de Geriátría en el Complejo Hospitalario de Toledo. Trabaja actualmente como especialista en cuidados paliativos e intervención psicosocial en enfermos terminales. Así como en la atención integral al paciente susceptible de recibir cuidados paliativos.

Es integrante del equipo de investigación en el trabajo sobre el estudio de la prevalencia de Demencia en Toledo.



**Joaquín Castilla** es Licenciado en Farmacia por la Universidad de Navarra y doctor en Ciencias por la Universidad Autónoma de Madrid. Actualmente trabaja como Profesor de investigador IKERBasque en CIC bioGUNE (Bizkaia). Su grupo de investigación tiene una larga experiencia en el área de los priones (más de 17 años). Ha trabajado desde 2003 como *Assistant Professor*, primero en la Universidad de Texas y más tarde en Scripps (Florida) a partir de 2006 dirigiendo su grupo de investigación. Su principal experiencia en el área de los priones es la transgénesis y la replicación *in vitro* e *in vivo* de los priones. Su grupo es pionero y responsable de la realización de estudios que han sido claves para el mejor conocimiento de los priones.

Tiene una amplia experiencia tanto en proyectos comunitarios europeos como en proyectos nacionales y norteamericanos del NIH. Su grupo cuenta con más de 20 colaboraciones activas tanto europeas como fuera de la Unión Europea con los grupos más prestigiosos en el área de los priones. Ha dirigido 5 tesis doctorales y actualmente dirige/codirige otras 5 tesis en preparación. Ha publicado más de 70 artículos *peer reviewed*, muchos de los cuales han sido clave en el campo de los priones.



**Jesús de Pedro** es Licenciado en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid. Se doctoró en Medicina por el Instituto Karolinska de Estocolmo y se especializó en Neurología Clínica (1977) y en Medicina Social (2006). Trabaja como investigador en neuroepidemiología y servicios sanitarios y tiene interés particular en las enfermedades neurodegenerativas (Parkinson, Alzheimer y Creutzfeldt-Jakob) y neuroinmunológicas (Esclerosis Múltiple y Síndrome de Guillain Barré), discapacidad y servicios (de salud pública - vigilancia epidemiológica - y servicios sociales).

Es responsable del registro Español de EETs Humanas y miembro del grupo de expertos del Centro Europeo de Control de Enfermedades y del Comité Científico Asesor de la UE. Actualmente se dedica al estudio epidemiológico de posibles factores de riesgo infecciosos, naturales y quirúrgicos, de las neurodegeneraciones esporádicas, incluida la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob y al diseño de medidas para su prevención.

## PONENTES INVITADOS



**Jesús R. Requena** es profesor en la Universidad de Santiago de Compostela (USC) e investigador en el Centro de Investigación en Medicina Molecular y Enfermedades Crónicas de esta institución. Tras doctorarse en Bioquímica en la USC, realizó estudios postdoctorales en la University of South Carolina y en los National Institutes of Health, en los Estados Unidos, enfocados en el papel de las alteraciones estructurales de las proteínas en la enfermedad. Regresó a España como investigador del programa Ramón y Cajal. Ha publicado numerosos trabajos científicos sobre la bioquímica de los priones y recientemente coordinó el

proyecto PRIORITY, financiado por la Comisión Europea, en el que 21 laboratorios europeos realizaron durante 5 años investigaciones coordinadas sobre diversos aspectos de la biología de los priones.



**Blanca Gener** es Licenciada en Medicina y Cirugía por la Universidad de Navarra. Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria, y Especialista en Pediatría y sus áreas específicas. Ha sido responsable del Registro de Anomalías Congénitas del País Vasco y miembro del comité directivo de EUROCAT (European Surveillance of Congenital anomalies). Se formó en Genética Médica en el Hospital Necker-Enfants Malades de París; y en la Unidad de Genética de la Universidad Pompeu Fabra/Parque de Investigaciones Biomédicas de Barcelona. Durante varios años ha trabajado como Peditra especialista en Genética Médica en el Hospital Universitario Cruces (Vizcaya) y desde 2012 es jefa de Servicio de Genética en dicho centro.

En 2009 recibió el premio del Diario Médico a las “Mejores Ideas” por su colaboración en la descripción de un nuevo síndrome pediátrico. Ha contribuido en varias publicaciones científicas relevantes en enfermedades raras. Ha participado en diversos proyectos de investigación, y en el área de las terapias avanzadas, es actualmente la coordinadora clínica de un ensayo clínico con células madre en pacientes pediátricos con osteogénesis imperfecta.





**Asociación Española de CJD**



**Familia de Soledad Madrona  
Martínez**



**Centro de investigación  
CIC bioGUNE**



